Retard Mental:

Une approche intégrée

Katerina Theodoropoulos, MD, FRCPC, FAAP, MPH
Département de Pédiatrie, CHU Ste-Justine

Retard Mental

- Définition
- Épidémiologie
- Étiologie
- Diagnostic
- Évaluation
- Stratégies d’intervention

Historique

- Dans l’Antiquité: seules les formes sévères de retard mental étaient reconnues ou plutôt ce qui était reconnu ce sont les difformités physiques et les handicaps qui pouvaient y être associés.

- Au 1er siècle, Avicenna reconnaît l’existence de niveaux différents d’intelligence. Les termes «retard mental» et «maladie mentale» sont utilisés de façon interchangeable. Les individus sourds sont également perçus comme déficients intellectuels.

Historique (suite)

- **En 1690, John Locke distingue la maladie mentale du retard mental: 'Herein seems to lie the difference between idiots and madmen, That madmen put wrong ideas together and reason from them, but idiots make very few or no propositions and reason scarce at all'.**

- **Au 19e siècle, Édouard Séquin divise le retard mental en 4 grades de sévérité en se basant sur les habiletés de l'individu.**

- **En 1905, Alfred Binet et Théodore Simon, en France, publient la 1ère version de ce qui est plus tard devenu le 1er test moderne d'intelligence.**

Historique (suite)

- **Ce test d’intelligence était initialement conçu non pas pour évaluer l’intelligence en soi, mais pour prédire quels enfants nécessitent une éducation en classe spéciale. Classification des enfants avec retard mental en ‘idiots’, ‘imbéciles’ et ‘morons’ selon le nombre d’items du test réussis.**

- **Plusieurs révisions ont suivi… La révision de Terman est connue sous le nom de ‘Stanford-Binet Intelligence Scale’ qui introduit le concept de Quotient Intellectuel et classifie le retard mental selon les scores obtenus.**

- **Jusque là, la définition du retard mental reposait uniquement sur la présence de déficits cognitifs, ignorant le rôle de l’environnement et la capacité d’adaptation de l’individu p/r au fonctionnement dans les activités quotidiennes. En 1959, la définition est reformulée pour tenir compte de ces éléments…**

Définition ***DSM- IV- TR***

- **A.** ***Fonctionnement intellectuel significativement en dessous de la moyenne*** (2 SD sous la moyenne): un Quotient Intellectuel de 70 ou moins sur un test administré individuellement par un examinateur expérimenté.

- **B.** ***Déficits dans la capacité d'adaptation actuelle (adaptive functioning) de l'enfant (i.e. la capacité de l'individu à atteindre les standards attendus pour son âge au sein de son groupe culturel) dans au moins 2 des domaines suivants***: communication, soins personnels, vie à domicile, habiletés sociales/ interpersonnelles, utilisation des ressources communautaires, fonctionnement académique, travail, activités récréatives, santé et sécurité.

- **C.** ***Début avant l'âge de 18 ans***

Classification du Retard Mental:

Sévérité	***QI approximatif***	***Code***
Léger	*50-55 à 70*	*317*
Modéré	*35-40 à 50-55*	*318*
Sévère	*20-25 à 35-40*	*318.1*
Profond	*Moins de 20-25*	*319*

Les cinq pré-requis essentiels à l'application de la définition:

- **1. Les limitations dans le fonctionnement actuel doivent être considérées au sein de l'environnement communautaire propre à l'âge et à la culture de l'individu.**

- **2. Une évaluation valide doit tenir compte de la diversité culturelle et linguistique ainsi que de différences dans la communication et le comportement propres à l'âge et à la culture de l'individu.**

- **3. Dans le profil intellectuel de chaque individu, les limitations/ faiblesses souvent coexistent avec des forces.**

- **4. Un objectif important de la description de limitations s'avère le développement d'un profil de services de soutien à instaurer.**

- **5. Avec des supports personnalisés appropriés sur une période soutenue, le fonctionnement d'un individu avec retard mental devrait généralement s'améliorer.**

Épidémiologie

- Les études ‘population-based’ les plus récentes suggèrent une prévalence de 1% approximativement. Et ce, de façon uniforme sur l’échelle mondiale.

- Dans l’étude de McLaren et Bryson, la prévalence du retard mental:

  Léger: 80%
  Modéré: 10%
  Sévère: 3-4%
  Profond: 1-2%

- Prédominance masculine:

  2-5: 1 pour retard léger
  1.5-1.8: 1 pour retard sévère

- Lorsque l’âge est pris en considération, la prévalence la plus élevée se situe chez les enfants d’âge scolaire, lorsque l’enfant n’est pas capable d’atteindre les objectifs académiques attendus: prévalence de 1.14% chez les enfants entre 6 et 17 ans selon le Département d’ Éducation américain.

- En contrepartie, certains individus avec un Dx antérieur de retard léger en âge scolaire perdent ce Dx à l’âge adulte lorsque leurs bonnes capacités d’adaptation deviennent plus pertinentes que leur performance académique.

Classification Étiologique du Retard Mental basée sur le timing et le type d'insulte a/n du SNC

CAUSES PRÉNATALES:

Désordres génétiques

1. Abbérations chromosomiques: trisomie 21, trisomie13, syndrome du cri du chat
2. Microdélétions: Angelman's, Prader-Willi, Williams, VCFS
3. Mutations monogéniques: scléreuse tubéreuse (autosomal dominant); phénylcétonurie, Tay-Sachs et la majorité des désordres métaboliques (autosomal récessif); X-fragile et syndrome Rett (X-liés)
4. Multifactoriels: familiaux (facteurs génétiques ou biologiques +/- facteurs environnementaux et socioéconomiques), défauts du tube neural.

Classification Étiologique du Retard Mental

Malformations de causes inconnues:

Malformations du SNC:

- ***Holoprosencéphalie*** avec anomalies de la ligne médiane ou associée à un syndrome;
- ***Anencéphalie;***
- ***Microcéphalie:*** *associée à des anomalies chromosomiques ou résultant d'un arrêt du développement cérébral dû à des causes prénatales ou néonatales (infections virales, hémorragie intracrânienne);*
- *Désordre de la migration cellulaire* ***(lissencéphalie, pachygyrie, agénésie du corps calleux)*** *associé ou pas à des abbérations chromosomiques ou des syndromes génétiques;*
- ***Hydrocéphalie;***
- ***Défauts du tube neural***

Syndromes Polymalformatifs: ***Goldenhaar, de Lange, Sotos, Rubinstein-Taybi***

Classification Étiologique du Retard Mental

Causes prénatales environnementales:

1. Infections maternelles: rubéole, CMV, toxoplasmose, VIH

2. Drogues et toxines: syndrome alcoolo-foetal

3. Nutrition et Prématurité: ***RCIU*** (toxémie étant la cause la plus importante) et ***Prématurité*** (d'origine foetale ou maternelle)

4. Autres: irradiation, trauma.

CAUSES PÉRINATALES:

(entre 1 sem avant et 4 sem après la naissance)

1. Infections: méningite, encéphalite herpétique

2. Problèmes à l'accouchement: asphyxie, trauma

3. Autres: hémorragie intracrânienne, hypoglycémie, hyperbilirubinémie

Classification Étiologique du Retard Mental

CAUSES POST-NATALES:

1. **Infections:** méningite/ encéphalite bactérienne ou virale
2. **Substances toxiques:** intoxication au plomb
3. **Autres insultes du SNC:** tumeurs cérébrales, trauma, quasi-noyade
4. **Problèmes psychosociaux:** la pauvreté prédispose à plusieurs risques développementaux tels la grossesse à l'adolescence, la malnutrition, l'abus, des soins de santé sous-optimaux, la carence émotionnelle.
5. **Psychose, non familiale**: la pathologie psychiatrique chez l'enfant est souvent associée à un déclin des capacités cognitives.

CAUSES INCONNUES:

1. **Pure, non familiale**
2. **Avec symptômes SNC:** retard avec paralysie cérébrale, épilepsie
3. **Non classifiée**: Aucune cause ne peut être identifiée dans 30% des cas de retard sévère et dans 50% des cas de retard léger.

Prévalence des causes identifiées de Retard Mental

- *Insulte prénatale (génétique/ environnementale): 30-60%*
- *Insulte périnatale: 10-15%*
- *Insulte post-natale: 5-20%*
- *Inconnue: 20-55%*

- *Génétique: 5-45%*
- *Environnementale (pré-, péri-, ou post-natale): 20-60%*
- *Inconnue: 30-60%*

Co-morbidités avec Retard Mental

Co-Morbidités Médicales:

- *Paralysie cérébrale: 5-20%*
- *Épilepsie: 10-35%*
- *Hypoacousie sévère/ Surdité: 7-8%*
- *Baisse sévère de l'acuité visuelle/ Cécité: 1-15%*
- *Déficits importants auditifs et visuels: 25-55%*
- *Hydrocéphalie: 2-5%*
- *Plus d' une des co-morbidités ci-haut: 25-40%*

Co-Morbidités Psychiatriques/ Comportementales:

- *Désordres affectifs: 5-15%*
- *TDAH: 4-18%*
- *Troubles de conduite: 12-45%*
- *Autisme: 4-8%*
- *Désordres stéréotypés du mouvement: ad 37%*
- *Troubles anxieux: 25%*
- *Désordres de la pensée: ?*
- *Présence d'une co-morbidité psychiatrique (total): 30-75%*

****Concept de co-morbidité versus causation inverse***

Une approche intégrée

- *Rôle du pédiatre dans l'évaluation développementale*
- *Compréhension des facteurs étiologiques*
- *Formulation d'une liste de problèmes*
- *Développement d'un plan et d'une série de recommandations*

Évaluation de base

- *Histoire compréhensive*
- *Examen physique et neurologique complet*
- *Dépistage/ évaluation développementale*
- *Examens diagnostiques*

Histoire de cas

- ***Prénatale***
- ***Périnatale***
- ***Post-natale***

    1. Développementale

    2. Médicale

    3. Familiale

    4. Psychosociale

Examen Physique

- ***Traits dysmorphiques/ malformations mineures ou majeures***
- ***Paramètres de croissance***
- ***Signes physiques positifs***
- ***Stigmates neurocutanés***
- ***Examen neurologique exhaustif:***

  Mini-mental

  Nerfs crâniens

  Réflexes ostéotendineux

  Tonus (proximal, axial, distal)

  Force musculaire (distale, proximale)

  Signes cérébelleux

  Examen neuromaturationnel: réflexes primitifs, réponses posturales, examen psycho-moteur

Traits dysmorphiques mineurs associés aux handicaps neurodéveloppementaux

- *Cheveux ‘éléctriques’*
- *Anomalies du ‘hairworl’*
- *Périmètre crânien + de 1.5 SD au-dessus ou en dessous de la moyenne*
- *Epicanthi*
- *Hypertélorisme*
- *Oreilles basses implantées*
- *Lobes d’oreilles absents ou adhérents*
- *Anomalies du pavillon de l’oreille (malformé, protubérant, aplati, mal ourlé)*
- *Palais ogival/ haut arqué*
- *Langue géographique*
- *Clinodactylie du 5e doigt*
- *Brachydactylie*
- *Anomalies des plis palmaires*
- *Déformation ‘sandal gap’ entre les 2 premiers orteils*
- *Syndactylie (partielle) des 2e et 3e orteils*

Signes et symptômes suggestifs d'une maladie métabolique

- *Symptômes épisodiques*
- *Détérioration neurologique progressive*
- *Sursaut anormal*
- *Anomalies oculomotrices*
- *Dysfonction extrapyramidale*
- *Hypotonie*
- *Acidose métabolique, mie tubulaire rénale aiguë*
- *Évitement d'aliments protéinés, vomissements persistants*
- *Retard de croissance*
- *Désordres acquis cutanés ou pilaires*
- *Hépatosplénomégalie*
- *Traits faciaux grossiers ('coarse')*

Catégories de maladies métaboliques

- ***Désordres primaires et secondaires des acides aminés***
- ***Désordres des acides organiques et des acides gras***
- ***Acidoses lactiques et mies mitochondriales***
- ***Maladies péroxisomiales***
- ***Maladies de surcharge (désordres des lysosomes)***
- ***Autres désordres neurométaboliques***

Évaluation développementale

Histoire de cas

1. Acquis développementaux

2. Trajectoire développementale (Hx de régression?)

Examens de dépistage

1. Denver Developmental Screening Test *(faible sensibilité pour la détection d'un retard)*

2. CAT/ CLAMS

3. Battelle, etc.

Évaluation diagnostique inter-disciplinaire:

Tests cognitifs

1. Bailey: enfants de moins de 2.5 ans

2. Stanford-Binet: enfants de plus de 2 ans

3. Échelles Weschler: les plus utilisées pour les plus de 3 ans

Weschler Preschool and Primary Scale of Intelligence (WPPSI-R): 3-7 ans

Weschler Intelligence Scale for Children (WISC III): 6-16 ans

Weschler Adult Intelligence Scale (WAIS): 16ans et +

'Adaptive Functioning' (capacité d'adaptation)

1. Vineland Adaptive Behavior Scales: le plus utilisé

2. Tests alternatifs: Woodcock-Johnson Scales of Independent Behavior

AAMD Adaptive Behavior Scales

Renseignements collatéraux (services de support à l'école, thérapies)

Bilan paraclinique

- **Examens à considérer chez un enfant avec retard mental**

Études génétiques:

- ***Caryotype/ études cytogénétiques***
- ***Recherche de X fragile***
- ***Études FISH (7, 15, 22, des sub-télomères)***
- ***Marqueurs génétiques***

Dépistage métabolique

- ***Electrolytes, glycémie, bilan hépatique, fonction rénale, gazométrie, bilan phospho-calcique***
- ***Lactate/ pyruvate (sérum, LCR)***
- ***CAA plasmatique***
- ***CAO urinaire***
- ***Mucopolysaccharides, oligosaccharides urinaires***
- ***Acides gras très longues chaînes***
- ***7-déhydrocholéstérol***
- ***Biopsie cutanée, hépatique, etc***

Tests de fonction thyroïdienne

Plombémie

Sérologie TORCH

Bilan paraclinique (suite):

Imagerie:

- *RX crâne*
- *ETF*
- *CTscan cérébral*
- *IRM cérébrale*
- *Angioscan*

Études neurophysiologiques:

- *EEG/ BEAM*
- *Potentiels évoqués*
- *EMG*

Autres sphères d'investigation:

- *Audition*
- *Vision*
- *Toxines*
- *Nutrition*
- *Consultations: Génétique, Neurologie, Ophtalmologie, Endocrinologie, Hématologie, Immunologie*

Work-up médical

- ***Il n'existe pas d'approche 'recette'!***

- ***Nécessite:***

  -une collecte compréhensive de données pertinentes

  -une bonne compréhension des mécanismes de base

  -la formulation d'une liste de problèmes et d'hypothèses étiologiques

- ***Il peut s'agir d'un processus en évolution***

- ***Il peut s'agir d'un processus idiopathique: aucune cause ne peut être identifiée dans 30-50% d'enfants avec retard mental.***

Quand référer?

- ***Haut indice de suspicion pour syndrome ou autre désordre***
- ***Résultats de tests anormaux***
- ***Résultats négatifs avec haut indice de suspicion clinique***
- ***Processus neurologique actif ou potentiellement compliqué tel un désordre épileptique, un processus dégénératif ou une paralysie cérébrale.***

Stratégies d'intervention

- ***Soins pédiatriques généraux***
  Population pédiatrique à risque accru pour:
  RGO, pneumonie d'aspiration, problèmes oromoteurs avec FTT, plaies de lit, autres pathologies spécifiques à certains désordres (cardiopathies congénitales, hypothyroidie, atrésie duodénale et subluxation atlantoaxiale chez les enfants avec syndrome de Down)

- ***Intervention développementale précoce***

- ***Management comportemental/ psychopharmacologie*** *(pour conditions co-morbides telles TDAH, comportements d'auto-mutilation, autisme ou autres désordres psychiatriques)*

- ***Activités sportives, sociales et récréatives***

- ***Counselling parental***

- ***Counselling génétique***

- ***Assistance financière/ Groupes de support***

- ***Préparation à la transition vers l'âge adulte***

Objectifs de traitement

- **Le but majeur devrait être centré sur la réduction ou l'élimination du handicap:**

1. Traitement de la pathologie sous-jacente qui cause le retard mental

2. Traitement des désordres co-morbides qui s'ajoutent au handicap fonctionnel (physique ou mental)

3. Interventions ciblées sur le handicap: éducationnelles, de réhabilitation, de support, selon les besoins personnalisés de l'individu

- **Approche actuelle repose sur les principes suivants:**

1. Principe de normalisation

2. Le droit à la vie communautaire

3. Le droit à l'éducation de tous les enfants

4. Le droit d'entrée sur le marché du travail pour tous les adultes

5. Accès aux services et aménagements communautaires

6. La défense des droits et la mise en place de mesures de protection appropriées pour tous et chacun.

Mesures de prévention

Prévention primaire

- ***Prévenir le développement du retard mental en tant que tel via des mesures médicales, de santé publique, pédagogiques** (ex. immunisation, prévention des grossesses chez les adolescentes, suppléments vitaminiques per-grossesse, soins prénataux appropriés, prévention de l'usage de substances illicites per-grossesse, intervention précoce, programmes d'enrichissement pour enfants avec facteurs de risque psychosociaux)*

Prévention secondaire

- ***Reconnaissance précoce de conditions qui peuvent engendrer un retard mental et traitement de ces dernières afin de le prévenir** (détection précoce de PKU, d'hypothyroïdie congénitale et d'autres désordres métaboliques)*

Prévention tertiaire

- ***Efforts dirigés vers l'atteinte d'un niveau de fonctionnement le plus optimal possible en présence de RM***

Prévention de la dysfonction psychosociale

- ***En effet, les pathologies psychiatriques sont une importante cause de maladaptation chez les patients avec RM.***

  1. Prévention primaire: mise en place d'opportunités , de programmes pédagogiques et d'emplois afin de promouvoir la réussite (promouvoir le développement d'un bon estime de soi)

  2. Prévention secondaire: Dx et Tx précoces d'une maladie psychiatrique en émergence

  3. Prévention tertiaire: Soins psychiatriques et de réadaptation

Annonce du diagnostic

- ***Dx habituellement dévastateur pour les familles***
- ***Phases de deuil: déni, colère, 'bargaining', dépression et, éventuellement on l'espère, acceptation***
- ***Parents pourraient bénéficier de counselling, de groupes de support***
- ***Parents ont souvent des perceptions erronées p/r au retard mental: ces dernières devraient être adressées.***

Annonce du diagnostic

- ***Écoutez les inquiétudes et les questions des parents***
- ***Parlez clairement et éviter les terminologies vagues***
- ***Soyez honnête mais optimiste***
- ***Dites quelque chose de personnel et de positif à l'égard de l'enfant***
- ***N'oubliez pas d'utiliser le nom de l'enfant***
- ***Faites des pauses fréquentes afin de permettre aux parents d'absorber les informations communiquées***
- ***Soyez prêts pour une variété d'émotions incluant la colère, le choc, la tristesse et le déni; c'est préférable de reconnaître ces émotions plutôt que de les changer ou de les confronter.***
- ***Offrez du support et un suivi à long terme***

Ressources Utiles

- http://www.nichcy.org/database/orgsrch.htm
- http://www.nichcy.org/publist.htm
- http://www.dmr.state.ma.us
- http://www.thearc.org/info-mr.html
- http://www.aamr.org
- **Lemay JF, Herbert AR, Dewey DM, Innes AM. A rational approach to the child with mental retardation for the paediatrician.**

  Paediatr Child Health 2003;8:345-56